

Plötzlich ist die Kraft weg

Das Kennedy-Syndrom ist eine seltene, nicht heilbare Muskelerkrankung

Die Crux einer seltenen Erkrankung steckt schon im ersten Wort. Sie ist selten. Das bedeutet: wenig Forschung, wenig Medikamente und schwer zu diagnostizieren. Otto Müller ist betroffen und gibt nicht auf.

MIRIAM KAMMERER

75 Meter kann er alleine gehen. An einem sehr guten Tag schafft er sogar 500 Meter. Etwas wackelig zwar, und vielleicht mit Unterstützung eines Stocks oder seiner Frau, aber er geht. Otto Müller hat das Kennedy-Syndrom. Eine seltene Muskelerkrankung, die ihn größtenteils an den Rollstuhl bindet. Das war nicht immer so.

1992: Otto Müller ist 42 Jahre alt. Ein Mann in den besten Jahren, wie es heißt. Er arbeitet als Koch. Privat spielt der sportliche Mann gern Tennis. Doch etwas verändert sich in seinem Körper. Das Treppensteigen fällt Müller plötzlich schwer. Beim Tennisspielen schafft er den kurzen, schnellen Antritt nach vorne nicht mehr. Er spürt, wie seine Kräfte schwinden. Eine Erklärung dafür hat er nicht. Er geht zum Hausarzt. Der untersucht Nieren, Bandscheiben, Blut. Ohne Ergebnis.

Drei Jahre vergehen. 1995 kommt Müller, der noch immer Tennis

Die Krankheit wird oft mit ALS verwechselt

spielt, von einem Turnier nach Hause. Seine Frau richtet ihm aus, er müsse sofort in die Klinik, Verdacht auf Herzinfarkt. Der Grund: Sein Kreatinkinase-Wert bei der letzten Untersuchung war um ein Vielfaches erhöht. Das kann auf einen Herzinfarkt hindeuten, aber auch ein Indiz für eine Muskelerkrankung sein. So wurde Müller in eine Münchner Klinik zwar mit Verdacht auf Herzinfarkt eingeliefert, kam aber mit der Diagnose „Spinuläre



Bei der Schwimm-Europameisterschaft 2014 schütten Philip Heintz (links) und Jan-Philip Glania Trainer Henning Lambertz Eiswasser über den Kopf. Die „Ice Bucket Challenge“ sammelte Geld für die ALS-Forschung. Viele weitere seltene Krankheiten warten noch auf solch weltweite Aufmerksamkeit. Foto: dpa

Muskelatrophie Typ Kennedy“ wieder heraus. Eine Diagnose wie ein Zungenbrecher. Wobei im Verlauf der Krankheit die Zungenmuskulatur tatsächlich so erlahmt, dass die Patienten nur mit Mühe deutlich reden können. Heute sitzt Müller in einem Elektrollstuhl im Ulmer Zentrum für seltene Erkrankungen. Hier ist der Mann aus Schellklingen-Schmiechen seit 2004 Patient und kommt in der Regel einmal im Jahr zu einem Check.

Das Kennedy-Syndrom, wie es vereinfacht genannt wird, ist eine seltene, von den Nerven ausgehende Muskelerkrankung. Mit dem berühmten Namensvetter John F. Kennedy hat die Krankheit nichts zu tun. Sie ist nach ihrem Entdecker, dem Neurologen William R. Kennedy, benannt. Erste Symptome können wie bei Müller eine Schwäche in den Beinen, Muskelschmerzen oder vorzeitige Ermüdung der Muskeln sein.

Im Verlauf der Krankheit kommt es zu Muskelschwäche, Muskelschwund und Zuckungen. Vor allem Beine und Arme sind betroffen. Sprech- und Schluckstörungen gehören zur Krankheit, weil auch dort die Muskeln schwinden. Diabetes und Zeugungsunfähigkeit sind häufige Begleiterscheinungen.

Angela Rosenbohm ist Müllers Ärztin. Die Neurologin hat schon ihre Doktorarbeit muskulären Erkrankungen gewidmet. Sie erklärt, dass das Kennedy-Syndrom vererbt wird. Nur Männer bekommen die Krankheit. Frauen sind Überträger.

Otto Müllers Bruder hat dieselbe Krankheit. Bei ihm wurde zunächst fälschlicherweise ALS (Amyotrophe Lateralsklerose) diagnostiziert. Bekannt geworden ist ALS durch den Physiker Stephen Hawking und die in sozialen Medien verbreitete Hilfsaktion Ice Bucket Challenge, bei der sich Menschen Eiswasser über den Kopf schütteten und Geld spendeten. Rosenbohm sagt, bei „Kennedy“ werde häufig diese Fehldiagnose gestellt.

Im Vergleich zu ALS ist die Diagnose Kennedy aber eher eine Beruhigung für Patienten. Die Lebenser-

wartung wird durch Kennedy nicht eingeschränkt, die Krankheit schreitet nicht so schnell voran.

Müller und seine Frau haben keine Kinder. Er habe erst mit 30 Jahren geheiratet. Vier Kinder hatten sie sich gewünscht. Otto Müllers Leben hat sich in den vergangenen 20 Jahren mit der Krankheit einschneidend verändert. Mit 50 Jahren ist er in Frührente gegangen. Die körperlich schwere Arbeit als Koch war irgendwann nicht mehr möglich. Zwei Mal in der Woche fährt er zur Physiotherapie, das erleichtere sein Leben ungemein. Schwere Muskelschmerzen sind für ihn eine Dauerscheinung wie für andere ein Tinnitus.

Seine Frau habe nach der Diagnose geweint, er habe gesagt: „Ist doch nicht so schlimm, machen wir das Beste draus.“ Mit seiner roten Sportjacke und dem frechen Lächeln wirkt Otto Müller nicht wie 65. „Ich habe mich nie hängen lassen“, sagt er. So lang es ging, habe er gearbeitet, und nachdem er in Frührente gegangen war, habe er seine Frau, die ein Pflegeheim leitete, in der dortigen Küche unterstützt. Täglich bereitet er zu Hause das Essen zu, zwar muss er dabei sitzen, aber er kann seiner Frau helfen. „Das ist für mein Selbstwertgefühl wichtig.“

Müller fährt ein Auto mit Automatikschaltung, hat einen Elektrollstuhl und einen dreirädrigen Motorroller. Gegen Abend freilich wird er schwächer. Daher sind abendliche Veranstaltungen für ihn meist tabu. Und Urlaub? „Da schick‘ ich meine Frau alleine.“ Er habe die Welt gesehen, sagt Müller.

Heilbar ist seine Krankheit nicht. Wie bei den meisten seltenen Erkrankungen gibt es keine Medikamente. Einen Hoffnungsschimmer bietet eine aktuelle Studie, die am Zentrum für seltene Erkrankungen in Ulm gemacht wird. Otto Müller ist einer der Testpatienten. Angela Rosenbohm erklärt, dass Ulm einer von weltweit vier Standorten ist, die das neue Medikament einsetzen. Man sei derzeit in der zweiten Studienphase und teste die Dosierung aus. Ziel ist es, mit Hilfe des Medikaments die Muskelkraft zu verbessern und den Krankheitsverlauf aufzuhalten. Müller ist froh, dass es die Studie gibt. „Es ist toll, dass sich jemand kümmert.“

Angela Rosenbohm findet die Arbeit mit seltenen Erkrankungen wichtig. Niedergelassene Ärzte hätten häufig keine Möglichkeit, diese zu diagnostizieren und zu behandeln. In den Zentren können die Ärzte speziell auf die Patienten eingehen. Rosenbohm: „Patienten mit sehr seltenen Erkrankungen haben das Recht, gut versorgt zu sein.“



Otto Müller. Foto: Miriam Kammerer

Durchschnittlich zehn Jahre bis zur Diagnose

Seltene Erkrankung Nach der in Europa gültigen Definition ist eine Erkrankung selten, wenn nicht mehr als 5 von 10.000 Menschen unter dem Krankheitsbild leiden. Es gibt etwa 7000 seltene Krankheiten.

Paradox Seltene Erkrankungen sind so zahlreich, dass sie

ein Viertel aller weltweit vorkommenden Krankheiten ausmachen und in ihrer Gesamtheit so häufig sind wie eine der großen Volkskrankheiten wie beispielsweise Diabetes, Arthrose oder Bluthochdruck. Weil sie aber einzeln so selten vorkommen, ist der Forschungsstand oft schlecht. Durchschnitt-

lich dauert es zehn Jahre, bis eine seltene Erkrankung diagnostiziert wird.

ZSE Am Zentrum für seltene Erkrankungen (ZSE) am Rehabilitationsklinikum der Uni Ulm werden schwerpunktmäßig seltene Erkrankungen bei Kindern, von Muskeln und Nerven-

system, von Haut, Blut- und Immunsystem sowie weiterer Organsysteme wie Herz, Knochen, Niere, Zähne und Hormonhaushalt betreut. Die Patienten kommen vorwiegend aus Baden-Württemberg. Viele reisen auch quer durch die Republik nach Ulm, vereinzelt kommen Patienten aus der ganzen Welt. mk

Im Notfall fragt der Apotheker beim Arzt nach

Apotheker dürfen verschreibungspflichtige Medikamente in der Regel nicht ohne ein ärztliches Rezept herausgeben. Sonst verschaffen sie sich einen wettbewerbswidrigen Vorteil. In Notfällen reicht es aber, wenn der Arzt dem Apotheker die Vergabe telefonisch bestätigt. Das hat der Bundesgerichtshof entschieden. Allerdings muss das Rezept dann auch unverzüglich nachgereicht werden.

Der BGH gab der Klage eines Apothekers gegen einen Konkurrenten statt. Der Kläger hatte moniert, dass der Konkurrent ein verschreibungspflichtiges Medikament ohne das dafür erforderliche Rezept an einen Patienten herausgegeben hatte. Während das Oberlandesgericht Stuttgart die Klage abgewiesen hatte, bewerteten die Bundesrichter das Vorgehen als wettbewerbswidrig.

Die gesetzlich vorgesehene Verschreibungspflicht für bestimmte Medikamente diene dem Schutz des Patienten, urteilten die Bundesrichter. Sie dürfe daher von einem Apotheker nicht eigenmächtig übergangen werden. Das gelte erst recht, wenn der Patient dem Arzt nicht einmal bekannt sei. Denn für die Therapieentscheidung sei allein der Arzt und nicht der Apotheker zuständig. Daher sei es einem Patienten – von Notfällen abgesehen – ohne weiteres zumutbar, zunächst den ärztlichen Notdienst aufzusuchen. dpa

Info BGH-Aktenzeichen: I ZR 123/13

Mit der Spielekonsole wieder standhaft

Neuer Reha-Ansatz hilft älteren Parkinson-Patienten

Tennis, Bowling, Skisilalom: Videospiele mit Bewegungssteuerung sind ein neuer Therapieansatz zur Sturzprävention bei Menschen mit Parkinson. Und sie machen meist mehr Spaß als Physiotherapie.

Patienten, die an Morbus Parkinson erkrankt sind, können mithilfe von virtuellen Fitness-Spielen, so genannten Exergames, verlorene Bewegungsabläufe neu erlernen. Experten sehen in den Spielen eine flexible und motivierende Ergänzung zur klassischen Physiotherapie. Sechs Pilotstudien haben gezeigt, dass Teilnehmer mit Parkinson im Frühstadium ihre Bewegung durch virtuelles Tennis, Bowling, Skisilalom oder diverse Balancespiele ähnlich verbessern wie Kontrollpatienten, die herkömmliche Physiotherapie erhielten.

„Dabei machen die Spiele den meisten Teilnehmern mehr Spaß“, sagt Dr. Matthias Synofzik, Oberarzt und Forschungsgruppenleiter der Abteilung für Neurodegeneration am Universitätsklinikum Tübingen. „Denn sie ermöglichen ein abwechslungsreiches Training, das jederzeit zu Hause, mit Freunden oder dem Ehepartner durchführbar ist.“

Der Weg zum Reha-Zentrum bleibt den Betroffenen dabei erspart. Das sei ein großer Vorteil für Menschen mit schweren Bewegungsstörungen. „Exergames sollen

die Physiotherapie aber nicht ersetzen“, betont der Neurologe. Sie seien aber eine empfehlenswerte Ergänzung, die nicht an Verordnungen geknüpft ist, sagt Synofzik.

Bereits 2012 haben Neurologen gezeigt, dass videospield-basiertes Rehabilitationstraining zur Sturzprävention bei älteren Menschen beiträgt. Denn das gealterte Gehirn kann Tempo und Ausmaß von Schritten und anderen Bewegungsabläufen schlechter einschätzen als bei jüngeren Menschen. Stolperfallen im Boden entgehen der Auf-

merksamkeit, da die Konzentration sich stärker auf das Gehen richten muss. Insbesondere bewegungssteuerte Tanzspiele, wie etwa „Dance, dance Revolution“ sollen laut einer Studie die für die Bewegung zuständigen Netzwerke im Gehirn wieder fit machen.

Hirnforscher der Universität Tübingen haben zudem kürzlich gezeigt, dass Exergames auch Menschen mit Ataxie helfen – einer Erkrankung, bei der die Nervenzellen im Kleinhirn absterben. Nun wird das Training sogar bei solchen Pa-



Forscher messen bei einer Probandin die Bewegungsabläufe während eines virtuellen Fitness-Spiels. Foto: Hertie-Institut für klinische Hirnforschung/Ingo Rappers

tienten eingesetzt, bei denen der Krankheitsverlauf bereits so weit fortgeschritten ist, dass sie auf einen Rollator oder Rollstuhl angewiesen sind. Eine größere Kohortenstudie mit derart schwer betroffenen Patienten, unter Leitung von Synofzik, steht kurz vor dem Abschluss.

„Die bisherigen Ergebnisse geben Anlass zu hoffen, dass Exergames einen neuen Reha-Ansatz für eine ganze Reihe neurologischer Erkrankungen bieten – nicht nur im Alter und bei Parkinson, auch bei Multipler Sklerose oder Schlaganfall-Patienten ist ein erfolgreicher Einsatz denkbar“, sagt Prof. Holger Lerche, ärztlicher Direktor der neurologie am Uniklinikum Tübingen. „Dennoch müssen wir die bisherigen Ergebnisse in groß angelegten Studien mit verschiedenen Patientengruppen bestätigen.“ Außerdem gelte es zu prüfen, welche Spiele in Frage kommen, um die Patientensicherheit zu gewährleisten. „Viele kommerzielle Spiele, bei denen alte Menschen oder Patienten mit Parkinson schnelle Entscheidungen treffen und komplexe Bewegungen ausführen müssen, um Hindernisse zu umgehen, könnten zu risikoreich und vor allem demotivierend sein“, erklärt Synofzik. ih

Info Die Pilotstudien werden auf der 59. Jahrestagung der Deutschen Gesellschaft für Klinische Neurophysiologie und funktionelle Bildgebung (DGKN) in Tübingen vorgestellt. Sie findet vom 19. bis 21. März statt.

GUT ZU WISSEN

Künstliche Sonne im Nachteil

Die Sonnenbank vor dem Urlaub schützt die Haut nur vermeintlich vor Sonnenbrand in südlichen Ländern – im Gegenteil fördert die Nutzung von Solarien den schwarzen Hautkrebs (Melanom). Auch gebe es Hinweise, dass die Kunstsonne im Vergleich zur natürlichen Sonne sowohl beim UV-A- und UV-B-Anteil als auch bei der Strahlungsintensität von Nachteil ist. Die Ergebnisse der Studie mit 1852 Einwohnern von Minneapolis (USA) sind im Fachjournal des britischen Nationalen Krebsinstituts der Universität von Oxford durch die Universität Minnesota von Rachel Isaksson Vogel veröffentlicht. Demnach sind Sonnenbanknutzer beinahe um das Vierfache mehr von Hautkrebs betroffen.

Diabetes bei Kindern

In Bayern wird ein Früh-Erkennungsprogramm von Typ-1-Diabetes in Kinderarztpraxen angeboten. „Unser Ziel ist es, die Früherkennungsuntersuchung allen Kindern in Bayern zugänglich zu machen“, sagt Studienleiterin Prof. Anette-Gabriele Ziegler von der Technischen Universität München. Bei Typ-1-Diabetes sind Monate bis Jahre vor Ausbruch der Krankheit Diabetes-typische Antikörper im Blut nachweisbar. Mit einem Bluttest können Betroffene frühzeitig erkannt werden. Die Untersuchung findet für Kinder von zwei bis fünf Jahren im Rahmen der Vorsorgeuntersuchung oder bei jedem anderen Kinderarztbesuch kostenfrei statt (www.typ1diabetes-frueherkennung.de).

Wirksame Peperoni-Substanz

Seit langem werden Wärmepflaster mit Capsaicin zur lokalen Schmerzbehandlung benutzt. Capsaicin ist eine in Peperoni enthaltene Substanz, die uns, wenn wir sie essen, Tränen in die Augen treibt. Bei Kontakt mit der Haut löst sie einen Hitzereiz aus. Nun haben US-Forscher der Rutgers New



Peperoni. Foto: © Falko Matthe/Fotolia.com

Jersey Medical School Newark herausgefunden, wie Capsaicin Schmerzen lindert. Kommt die Substanz auf die Haut, aktiviert sie einen für die Weiterleitung von Hitzegefühl verantwortlichen Rezeptor mit Namen TRPV1 in den Nervenzellen. Die Aktivierung von TRPV1 unterbindet aber zugleich die Weiterleitung von Schmerzreizen.

Schreibabys zur Ruhe bringen

Viele Babys bekommen zwischen der zweiten und sechsten Lebenswoche heftige Schreiatacken und sind sehr unruhig. Ursache sind häufig so genannte Dreimonatskoliken. Diese dauern oft bis in die Nacht, das Kind streckt und krümmt sich, sein Bauch ist gebläht. Gegen die Verdauungsbeschwerden sind Eltern meist machtlos. Allerdings können sie auf einen geregelten Tagesablauf achten, erläutert die Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung. Schläft das Baby auch tagsüber nicht genug, ist es noch über-



Schreibabys brauchen einen geregelten Tagesablauf. Foto: dpa

reizter. Bei Schreiatacken und großer Unruhe versuchen Eltern am besten eine sanfte Bauchmassage im Uhrzeigersinn um den Nabel herum. Das Baby herumzutragen kann ebenfalls helfen. Gut dafür geeignet ist der Fliegergriff, dazu legen Vater oder Mutter das Kind mit dem Bauch auf den Unterarm. Mit der anderen Hand können sie es sicher abstützen.

Nicht zu schwer heben

Schwangere sollten darauf achten, nicht mehr als zehn Kilogramm zu heben. Darauf weist die Deutsche Gesellschaft für Arbeitsmedizin und Umweltmedizin hin. Es bestehe die Gefahr, sich zu überlasten und frühzeitig Wehen auszulösen. Arbeitgeber ist es laut Mutterschutzgesetz untersagt, ihnen das Heben solcher Lasten zuzumuten. Sie dürfen Schwangere auch nicht dazu verpflichten, regelmäßig Gewichte von mehr als fünf Kilo zu heben. Im Zweifel sollten werdende Mütter Kollegen um Hilfe bitten.